

Έντυπο Ενημέρωσης

για συμμετοχή στο Εθνικό Πρόγραμμα προληπτικού ανιχνευτικού ελέγχου φορέας Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας και της παραλλαγής p.Phe508del της Κυστικής Ίνωσης σε γυναίκες αναπαραγωγικής ηλικίας, ηλικιακού φάσματος 25-35 ετών, στην περιφέρεια Κρήτης και τη νήσο της Ικαρίας

Σας έχει γίνει πρόταση να συμμετέχετε στο Εθνικό Πρόγραμμα προληπτικού ανιχνευτικού ελέγχου φορέας Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας σε γυναίκες ηλικίας 20-35 ετών, σε επιλεγμένες περιοχές της χώρας, καθώς και ελέγχου των συντρόφων όσων εξ' αυτών αποδειχθούν φορείς. Παράλληλα θα πραγματοποιηθεί προληπτικός έλεγχος για φορέα της παραλλαγής p.Phe508del ανιχνευτικός της Κυστικής Ίνωσης (ΚΥΑ: Αριθμ. Δ1β/ΓΠοικ.26336).

Πριν αποφασίσετε αν θέλετε να συμμετέχετε σε αυτήν, είναι σημαντικό να κατανοήσετε τους λόγους για τους οποίους πραγματοποιείται και τι περιλαμβάνει. Παρακαλούμε να αφιερώσετε λίγα λεπτά από το χρόνο σας για να διαβάσετε προσεκτικά τις πληροφορίες που παρατίθενται και να τις συζητήσετε με συγγενείς και φίλους, ακόμα και με τον θεράποντα ιατρό, αν θέλετε. Σε περίπτωση που έχετε οποιαδήποτε ερώτηση ή χρειάζεστε περισσότερες πληροφορίες, παρακαλώ μη διστάσετε επισκεφθείτε την ιστοσελίδα μας <https://ich.gr/διεύθυνση-γενετικής-2/> ή να επικοινωνήσετε μαζί μας στην ηλεκτρονική διεύθυνση: geneticsdept@ich.gr ή στο τηλ: 2132037331-3.

Ποιος είναι ο σκοπός της μελέτης;

Ο σκοπός είναι να εντοπίσουμε τις γυναίκες φορείς που βρίσκονται σε αυξημένο κίνδυνο να αποκτήσουν πάσχον παιδί και η προσφορά στους υποψήφιους γονείς της ευχέρειας αναπαραγωγικών επιλογών καθώς και της δυνατότητας, εφόσον το επιθυμούν, προετοιμασίας για έγκαιρη αντιμετώπιση της νόσου αμέσως μετά την γέννηση, επωφελούμενοι από την αποδεδειγμένα μέγιστη απόδοση των υπάρχοντων θεραπειών κατά την προσυμπτωματική περίοδο.

Πρέπει να λάβω μέρος στη μελέτη;

Εξαρτάται από εσάς. Αν αποφασίσετε να συμμετέχετε, θα σας δοθεί αυτό το ενημερωτικό έντυπο και θα σας ζητηθεί να υπογράψετε συγκατάθεση σε ειδικό χώρο στη κάρτα Guthrie (κάρτα δειγματοληψίας). Σε περίπτωση που αποφασίσετε να μη λάβετε μέρος σε αυτήν τη προσπάθεια είστε ελεύθερη να αποσυρθείτε οποιαδήποτε στιγμή θελήσετε, χωρίς να δώσετε εξηγήσεις. Η απόφασή σας δε θα επηρεάσει την ιατρική φροντίδα που θα λάβετε.

Τι θα συμβεί σε εμένα, αν λάβω μέρος στη μελέτη;

Η ανίχνευση φορέων πραγματοποιείται με μελέτη του DNA που απομονώνεται από κηλίδες ξηρού αίματος που συλλέγεται έπειτα από νυγμό του δακτύλου σε κάρτα Guthrie. Στην ίδια κάρτα Guthrie καταγράφονται και τα προσωπικά/δημογραφικά στοιχεία και δίνεται έγγραφη συγκατάθεση για τη διενέργεια του ελέγχου. Από το αίμα που θα ληφθεί, ένα μέρος θα χρησιμοποιηθεί για την ανίχνευση φορέας Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας και της παραλλαγής

p.Phe508del της Κυστικής Ίνωσης. Σε περίπτωση που είναι εφικτή η διατήρηση μικρής ποσότητας από το αίμα σας, αυτό θα φυλαχθεί για περαιτέρω μελέτη, όπως για ανίχνευση φορέας για άλλα γενετικά νοσήματα στο μέλλον. Η κάρτα Guthrie θα φυλαχθεί για 20 χρόνια. Θα έχετε το δικαίωμα να ζητήσετε την καταστροφή του δείγματος οποιαδήποτε στιγμή το επιθυμείτε.

Τι πρέπει να κάνω εγώ;

Δεν υπάρχουν περιορισμοί σχετικά με το τι πρέπει ή δεν πρέπει να κάνετε.

Η φύλαξη των αρχείων μου θα είναι εμπιστευτική;

Όλες οι πληροφορίες που συλλέγονται για εσάς κατά τη διάρκεια της μελέτης φυλάσσονται αυστηρώς εμπιστευτικά και είναι προσβάσιμες μόνο από το επιστημονικό προσωπικό του Ι.Υ.Π. Σε οποιαδήποτε πληροφορία εξέρχεται από το Ι.Υ.Π, θα σβήνεται το όνομά σας και η διεύθυνσή σας, ώστε να μην αποκαλύπτονται τα προσωπικά σας δεδομένα. Τα στοιχεία σας δεν θα αποκαλυφθούν σε οποιαδήποτε αναφορά ή δημοσίευση. Αναλυτική ενημέρωση για την Πολιτική Προστασίας Δεδομένων Προσωπικού Χαρακτήρα στο πλαίσιο επεξεργασίας δεδομένων προσωπικού χαρακτήρα για την υλοποίηση του Εθνικού Προγράμματος Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών και του Εθνικού Προγράμματος Πρόληψης της Δημόσιας Υγείας «Σπύρος Δοξιάδης» παρέχεται στη διεύθυνση <https://ich.gr/privacypolicy/>.

Τι θα συμβεί με τα αποτελέσματα της μελέτης;

Μόλις ολοκληρωθεί η μελέτη τα αποτελέσματα θα είναι διαθέσιμα μέσω της πλατφόρμας αποτελεσμάτων του Ε.Π.Π.Ε.Ν. (<https://results.eppen.gr/results/>) με τη χρήση του μοναδικού αναγνωριστικού κωδικού που βρίσκεται στο απόκομμα της κάρτας συλλογής του δείγματος.

Τι θα συμβεί σε περίπτωση ανίχνευσης φορέας;

Θα ενημερωθείτε τηλεφωνικά και θα λάβετε και ταχυδρομικώς την απάντηση στην οποία θα επισημαίνεται η ανάγκη ελέγχου του αναπαραγωγικού συντρόφου, κατά προτίμηση πριν από την εγκυμοσύνη, έτσι ώστε οι υποψήφιοι γονείς να έχουν τη δυνατότητα πληροφορημένων αναπαραγωγικών επιλογών και να είναι καλύτερα προετοιμασμένοι.

Οι αναπαραγωγικοί σύντροφοι ταυτοποιημένων φορέων Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας και φορέων της παραλλαγής p.Phe508del Κυστικής Ίνωσης θα μπορούν να ελέγχονται στο Ι.Υ.Π, εφόσον το επιθυμούν, και θα παρέχεται γενετική συμβουλευτική.

Ποιος έχει ελέγξει τη μελέτη;

Όλα τα Εθνικά Προγράμματα Πρόληψης που υλοποιούνται σε δημόσια Κέντρα της Ελλάδας ελέγχονται από ανεξάρτητη ομάδα ατόμων, η οποία καλείται να προστατέψει τα συμφέροντά σας. Η μελέτη αυτή έχει ελεγχθεί και έχει πάρει τις απαραίτητες εγκρίσεις από την Επιτροπή Εμπειρογνομόνων Δημόσιας Υγείας του Υπουργείου Υγείας και από το Επιστημονικό Συμβούλιο του Ι.Υ.Π.